

BẤT THƯỜNG EBSTEIN (Ebstein's anomaly)

Tờ thông tin này nhằm giúp bạn hiểu bất thường Ebstein là gì, bạn cần làm những xét nghiệm nào và ý nghĩa của việc chẩn đoán đối với con bạn và gia đình bạn.

Bất thường Ebstein là gì?

Bất thường Ebstein là khiếm khuyết của van ba lá. Van ba lá ngăn cách tâm nhĩ phải (buồng nhận máu từ cơ thể) với tâm thất phải (buồng bơm máu đến phổi).

Trong bất thường Ebstein, hai mảnh của lá van ba lá không ở đúng vị trí. Mảnh van thứ ba dài hơn bình thường và có thể được gắn vào thành tâm thất. Hiếm khi van bị biến dạng đến mức không cho máu chảy theo hướng bình thường từ tâm nhĩ phải đến tâm thất phải. Nhưng những khiếm khuyết này có thể làm cho máu chảy ngược trở lại tâm nhĩ phải khi tâm thất phải co lại. Kết quả là tâm nhĩ phải trở nên lớn hơn bình thường. Nếu hở van ba lá nặng, có thể dẫn đến suy tim sung huyết.

Bất thường Ebstein có thể xảy ra cùng với các bất thường tim khác, chẳng hạn như hẹp hoặc teo van động mạch phổi, thông liên nhĩ hoặc thông liên thất. Nhiều bệnh nhân bị bất thường Ebstein có thêm đường dẫn truyền trong tim. Điều này có thể dẫn đến nhịp tim nhanh bất thường được gọi là nhịp nhanh trên thất.

Bất thường Ebstein xảy ra khi em bé phát triển trong bụng mẹ. Có thể có yếu tố di truyền trong bất thường Ebstein, tuy nhiên hầu hết các trường hợp không xác định được nguyên nhân cụ thể. Việc sử dụng một số loại thuốc (chẳng hạn như lithium hoặc benzodiazepin) trong thời kỳ mang thai có thể đóng một vai trò nào đó. Bất thường này rất hiếm gặp và phổ biến hơn ở người da trắng. Bất thường Ebstein có thể liên quan đến nhiều vấn đề di truyền khác nhau và các bệnh tim phức tạp. Trong bất thường Ebstein, các lá van nằm sâu hơn vào tâm thất phải thay vì ở vị trí bình thường. Các lá van thường lớn hơn bình thường. Khiếm khuyết thường khiến van hoạt động kém và máu có thể đi sai hướng. Thay vì chảy về phổi, máu lại chảy ngược vào tâm nhĩ phải. Lưu lượng máu trào ngược có thể dẫn đến tim to và tích tụ dịch trong cơ thể. Trẻ cũng có thể bị hẹp van động mạch phổi.

Tôi có nên làm thêm xét nghiệm nữa không?

Bác sĩ có thể giới thiệu bạn đi tư vấn và xét nghiệm di truyền để được cung cấp thông tin cần thiết liên quan đến trường hợp của con bạn. Ngoài ra, có thể giới thiệu bạn đến các chuyên gia về tim thai, như chuyên gia y học bào thai hoặc bác sĩ tim mạch nhi khoa. Họ có thể theo dõi sự tiến triển của em bé bằng cách siêu âm tim thai và hệ thống mạch máu của tim một cách chi tiết. Các xét nghiệm được đưa ra sẽ phụ thuộc vào nhiều yếu tố liên quan.

Nhưng điều cần chú ý trong thời kì mang thai?

Bác sĩ có thể yêu cầu siêu âm nhiều lần để đánh giá xem liệu bất thường Ebstein có ảnh hưởng đến sự phát triển và sức khỏe của con bạn hay không. Họ sẽ tư vấn cho bạn trong suốt thai kì.

Em bé sau sinh sẽ như thế nào?

Bất thường Ebstein có thể gây ra rất nhiều vấn đề ngắn, trung và dài hạn, có thể từ rất nhẹ đến rất nặng. Nhiều bệnh nhân mắc thể nhẹ có thể không có triệu chứng. Các triệu chứng không xuất hiện cho đến khi trẻ lớn, chẩn đoán có thể được thiết lập khi nghe thấy âm thổi ở tim. Một số trẻ sơ sinh và trẻ nhỏ có màu da xanh (tím tái). Điều này xảy ra do dòng máu chảy từ tâm nhĩ phải sang tâm nhĩ trái. Trẻ em có thể có triệu chứng tim đập nhanh, loạn nhịp dẫn đến dễ mệt và thở nông. Trẻ sơ sinh ở thể nặng thường biểu hiện nặng ngay khi sinh. Trẻ có thể có độ bão hòa oxy thấp (tím tái) và suy tim cần được chăm sóc đặc biệt ngay lập tức.

Mỗi bé bị bất thường Ebstein có tình trạng bệnh khác nhau. Bác sĩ sẽ đánh giá con bạn cẩn thận để xác định xem có cần can thiệp gì không và nếu có thì phương pháp nào là phù hợp nhất. Những trẻ này cần được bác sĩ tim mạch nhi khoa tiếp tục chăm sóc. Bên cạnh việc thu thập thông tin từ các lần khám định kỳ, bác sĩ tim mạch có thể sử dụng các cận lâm sàng như điện tâm đồ, theo dõi điện tim 24h và siêu âm tim.

Bất thường này có xuất hiện ở trẻ tiếp theo không?

Điều này phụ thuộc vào việc bất thường này do nguyên nhân di truyền hay có thêm những vấn đề khác kèm theo không. Tất cả những yếu tố này đều ảnh hưởng đến khả năng sinh con tiếp theo bị bất thường Ebstein. Bác sĩ có thể sẽ yêu cầu kiểm tra thai

nhi chi tiết sớm để loại trừ các bất thường tim của thai nhi trong các lần mang thai sau này.

Tôi nên hỏi những câu hỏi nào khác?

Đây có phải là một trường hợp bất thường Ebstein nặng không?

Lần tái khám tiếp theo của tôi là khi nào?

Tôi có nên được tư vấn về di truyền không? Chúng ta nên làm xét nghiệm di truyền nào?

Tôi nên sinh ở đâu?

Em bé sẽ được chăm sóc tốt nhất ở đâu sau khi sinh?

Tôi có thể gặp các bác sĩ hỗ trợ con tôi sau khi nó chào đời không?